AUS DER UNIVERSITÄTS-AUGENKLINIK BASEL
(VORSTEHER: PROF. DR. A. VOGT)

ÜBER VERERBUNG DER VORDERN AXIALEN EMBRYONALKATARAKT

INAUGURAL-DISSERTATION

ZUR

ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE

DER

HOHEN MEDIZINISCHEN FAKULTÄT
DER UNIVERSITÄT BASEL

VORGELEGT VON

CARL SCHMID, MED. PRAKT.
AUS BUTTISHOLZ (KT. LUZERN)

DRUCK VON JULIUS KLINKHARDT IN LEIPZIG

Von der medizinischen Fakultät genehmigt auf Antrag von
Prof. Dr. A. Vogt

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

Sonderdruck aus dem Archiv für Rassen- und Gesellschafts-Biologie,
Bd. 15, Heft 3, 1924.
J. F. Lehmanns Verlag, München.

(Aus den Universitäts-Augenkliniken Basel u. Zürich. Vorsteher Prof. Dr. A. Vogt.)

Über Vererbung der vordern axialen Embryonalkatarakt.

Von Carl Schmid, Basel.

Einleitung.

Vor kurzer Zeit hat A. Vogt eine Arbeit über die von ihm beschriebene vordere axiale Embryonalkatarakt in der Zeitschrift für Augenheilkunde, Bd. 41, Heft 3/4 (1919) veröffentlicht. Eine weitere Mitteilung findet sich in seinem Atlas der Spaltlampenmikroskopie des lebenden Auges. Vergl. auch Archiv für Ophthalmologie, Bd. 107, Heft 2/3, S. 224 und 228.

Nach den Untersuchungen des erwähnten Autors handelt es sich um eine Kataraktform, die ohne Dilatation der Pupille und meist nur mit dem Spaltlampenmikroskop sichtbar wird. Es ist diese Katarakt eine stationäre mit konstanter Lage im Bereiche der vordern aufrechten Y-Naht, bezw. zwischen dieser und dem zentralen Intervall. Dieses Gebiet wird nie, weder in lateraler noch in dorsoventraler Richtung überschritten. Die Trübungen sind von einem auffallenden Weiß, wie es kaum eine andere Katarakt aufweist. Sie bestehen aus einzelnen Herden von verschiedener Zahl und Ausdehnung und zeigen fast immer eine bestimmte Anordnung, die der vordern Y-Naht entspricht. Die schneeweißen Herde sind von einem nebelartigen, ebenfalls intensiv weißen Hof umgeben. Manchmal sind die Trübungen von einander getrennt, dann wieder erscheinen sie zusammenhängend, indem weniger dichte Stellen, die erwähnten Höfe, Brücken bilden. Dadurch wird in einzelnen Fällen die Figur der vordern Y-Naht scharf gezeichnet. Den von der Naht ausgehenden Fasern folgend, gehen oft Verzweigungen aus, wodurch dann eine gefiederte Zeichnung resultiert. Oft kommen sternförmige oder bukettartige Figuren zustande.

Die vordere axiale Embryonalkatarakt ist außerordentlich häufig, nach Angaben von Vogt in etwas mehr als 20 % der darauf untersuchten Personen. Sie verteilt sich ungefähr gleich auf beide Geschlechter, und immer zeigt sie sich in der beschriebenen charakteristischen Form und Lage, in welcher Altersstufe auch untersucht wurde. Diese Starform ist ganz unabhängig von irgend welcher Augenerkrankung.

Die Größe der Trübungen variiert zwischen 0,1—0,4 mm. Der Durchschnitt eines Herdes von 0,4 mm dürfte kaum überschritten werden. Oft nehmen sie ein noch kleineres Gebiet ein.

In welchem Lebensabschnitt tritt nun die Embryonalkatarakt auf? Über diese Frage sind die Akten noch nicht geschlossen. Vieles spricht dafür, daß die Entstehung in eine Entwicklungsepoche der Linse fallen muß, in welcher der Hohlraum des Linsenbläschen obliteriert. Diese Ansicht wird auch durch den zentralen Sitz der Katarakt gestützt. Von Rabl und andern Autoren sind in diesem Hohlraum Zellreste gefunden worden, die resorbiert werden. Vogt hat angenommen, daß Störungen der Resorption solche Trübungen bedingen könnten, welcher Art diese sein würden bleibt ebenfalls Vermutung. Für die angeborene Natur spricht auch ein Befund, den Vogt an der Leiche eines zwei Monate

alten Kindes erheben konnte (Atlas der Spaltlampenmikroskopie, Fig. 256 und 257). Bei diesem frühen Auftreten lag es besonders nahe an Heredität zu denken, weshalb wir vorstehende Untersuchungen unternommen haben. Ist doch die Heredität nicht nur für die senile Katarakt, sondern auch für eine Reihe angeborener Linsenstörungen bereits nachgewiesen.

Eigene Untersuchungen.

An Material dienten uns 60 Schüler der hiesigen Sekundarschulen, die wir Dank dem Entgegenkommen von Prof. Dr. Villiger an dem Spaltlampenmikroskop untersuchen konnten. Sodann wurden die Angehörigen der gefundenen positiven Fälle untersucht, wodurch wir zu acht Stammbäumen gelangt sind. Zwei weitere Stammbäume betreffen die Angehörigen zweier Fälle, welche bereits von Vogt beschrieben wurden (Archiv für Ophthalmologie, Bd. 107, Fig. 11, 18 und 19).

Die Untersuchungen fanden bei unerweiterten Pupillen statt. Es wurden Oc. 2 und Obj. a 2 verwendet, woraus eine 24 fache Linearvergrößerung resultiert. Das Ergebnis der Schüleruntersuchung ist folgendes:

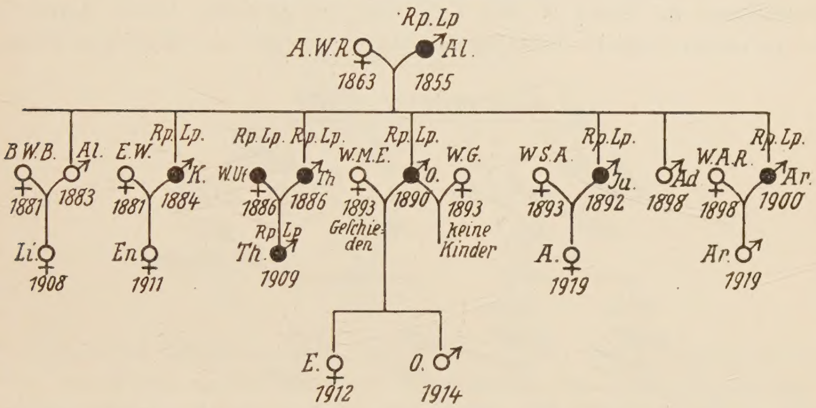
Die positiven Fälle, geordnet nach der Schwere der Embryonalkatarakt.

	Name	Geschlecht	Alter	Visus	Embr. Katarakt	Bemerkungen
1.	Schw. A.	männlich	13	bds. $^6/_6$—$^6/_5$	Rp. Lp.	Beidseits zahlreiche intensiv weiße Trübungen im Bereiche der vordern Y-Naht z. T. Verzweigungen.
2.	B. P.	„	$13^1/_2$	bds. $^6/_6$—$^6/_5$	Rp. Lp.	Beidseits zahlreiche Herde an typischer Stelle.
3.	Schw. H.	„	12	bds. $^6/_6$	Rp. Lp.	Rechts zahlreiche Herde im Bereiche des untern und obern temporalen Schenkels der vordern Y. Links ein kleines Pünktchen an typischer Stelle.
4.	Lü. H.	„	14	bds. $^6/_6$	Rp. Lp.	Beidseits mehrere Herde.
5.	W. H.	„	12	bds. $^6/_6$	Rp. Lp.	Rechts zwei punktförmige Trübungen. Links mehrere im Bereiche der vordern Grenze des zentralen Intervalls.
6.	W. Th.	„	14	bds. $^6/_{24}$ Myopie	Rp. Lp.	Beidseits mehrere Trübungen an typischer Stelle.
7.	St. A.	„	14	bds. $^6/_{24}$ Myopie	Rp. Lp.	Rechts zwei punktförmige Trübungen. Links mehrere Herde.
			Fälle mit nur vereinzelten Herden z. T. nur einseitig.			
8.	Gr. A.	männlich	12	bds. $^6/_6$	Rp. Lp.	Beidseits zwei kleine Pünktchen im Bereiche der vordern Grenze des zentralen Intervalls. Links drei kleine intensiv weiße Punkte.
9.	Wu. A.	„	14	bds. $^6/_6$	Rn. Lp.	Links drei kleine intensiv weiße Punkte.
10.	Bü. E.	„	12	bds. $^6/_6$	Rn. Lp.	Links zwei kleine Herde.
11.	Br. F.	„	14	bds. $^6/_6$—$^6/_5$	Rp. Ln.	Rechts zwei kleine Punkte.
12.	We. E.	„	14	bds. $^6/_6$	Rp. Ln.	Rechts ein kleiner Punkt im Bereiche der vordern Grenze des zentralen Intervalls.
13.	O. E.	„	14	bds. $^6/_6$—$^6/_5$	Rp. Ln.	Rechts ein kleiner Punkt.

Von den 60 Schülern (10—14jährig) wiesen 13 eine vordere axiale Embryonalkatarakt auf $= 21^2/_3\,\%$. Irgend welche andere Augenleiden waren bei diesen Fällen nicht zu eruieren. Der Visus war in zwei Fällen herabgesetzt ($^6/_{24}$). In den beiden Fällen war aber die Ursache eine Myopie. Gerade die stärker ausgeprägten Fälle hatten eine normale, ja sogar eine übernormale Sehschärfe, was bei der geringen Größenausdehnung der Trübung verständlich ist. — Die Embryonalkatarakt fand sich in acht Fällen beidseitig $= 13^1/_4\,\%$, in fünf Fällen einseitig $= 8^1/_3\,\%$. Die Möglichkeit, daß ausgedehnte Herde in den axialen Partien die Sehschärfe herabzusetzen vermöchten, ist zuzugeben. Von uns ist aber kein derartiger Fall beobachtet worden, auch nicht bei den positiven Fällen der Familienangehörigen.

Die ermittelten Stammbäume sind die folgenden:

1. Stammbaum Wi.



Es konnte somit in allen Stammbäumen mit Ausnahme eines einzigen, Stammbaum 9, direkte Vererbung nachgewiesen werden. Im Stammbaum 1 konnten drei Generationen untersucht werden, hier war der Befund in allen drei Generationen ein positiver.

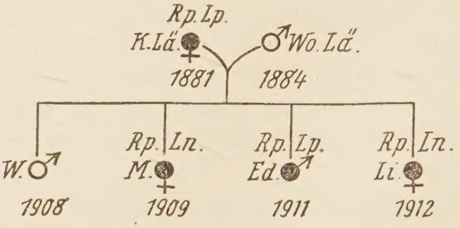
Was nun die Zahl der Befallenen anbetrifft, so verhalten sich die einzelnen Stammbäume folgendermaßen:

Im	1.	Stammbaum	Wi.	sind	von	7	Geschwistern	5	befallen,
,,	2.	,,	Lä.	,,	,,	4	,,	3	,,
,,	3.	,,	Schw.	,,	,,	4	,,	2	,,
,,	4.	,,	Ni.	,,	,,	2	,,	2	,,
,,	5.	,,	L. T.	,,	,,	3	,,	1	,,
,,	6.	,,	Wu.	,,	,,	2	,,	1	,,
,,	7.	,,	O.	,,	,,	6	,,	2	,,
,,	8.	,,	Ba.	,,	,,	5	,,	2	,,
,,	10.	,,	B. V.	,,	,,	7	,,	3	,,
						40		24	

Von diesen 40 untersuchten Geschwistern waren 24 befallen, also in 60 %.

In allen diesen Fällen war der eine Elter betroffen, und es wird daher sehr wahrscheinlich, daß dominante Vererbung vorlag. Eine selektive Bedeutung

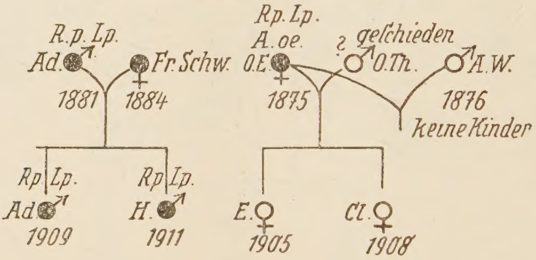
2. Stammbaum Lä.



kommt der Embryonalkatarakt nicht zu, da sie kaum je Sehstörungen verursacht. Deshalb diese außerordentliche Häufigkeit.

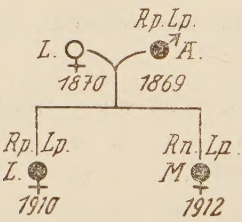
Bezeichnen wir durch N eine Erbanlage zu gesunder Linse, durch S eine solche zu vorderer axialer Embryonalkatarakt, so ergibt sich für einen heterozygot

3. Stammbaum Schw.



Betroffenen der Ausdruck NS. Eine gesunde Linse wird mit NN ausgedrückt, da ja jedes Individuum zwei Gene, ein väterliches und ein mütterliches mitbekommen hat, im letzten Fall je ein väterliches und ein mütterliches Gen für gesund.

4. Stammbaum Ni.



Betrachten wir nun die einzelnen Kreuzungsformeln, dann ergeben sich die folgenden vier Kombinationen:

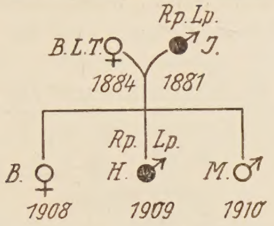
1. Die Kreuzung eines Gesunden mit einem heterozygot Kranken

$$NN \times NS \text{ (Mendelsche Rückkreuzung)}$$

$$\text{ergibt Nachkommen } \frac{NN + NN}{{}^2/_4 \text{ frei}} + \frac{NS + NS}{{}^2/_4 \text{ heterozygot betroffen.}}$$

Somit ist die Hälfte der Kinder gesund, die Hälfte befallen, Dominanz der Katarakt vorausgesetzt. Die Zahlen $^2/_4$, $^1/_4$ sind natürlich nur im Sinne Mendels aufzufassen, wo große Nachkommenschaft vorausgesetzt ist, wie eine solche beim

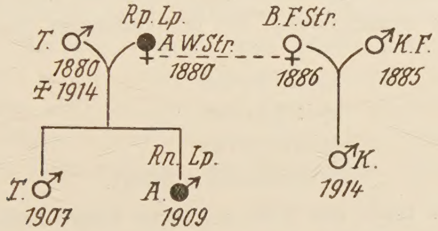
5. Stammbaum L. T.



Menschen nicht zu finden ist. Je größer die Zahl der Nachkommen, desto größer wird die Wahrscheinlichkeit, daß dies zutrifft.

2. Kreuzung eines Gesunden mit einem homozygot Kranken.

6. Stammbaum Wu.

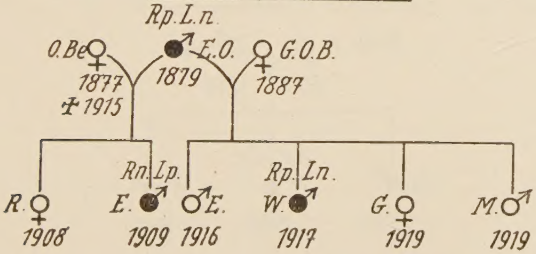


Ein homozygot Betroffener hätte den Ausdruck SS. Die Kreuzung mit einem gesunden Individuum müßte die Embryonalkatarakt bei allen Mitgliedern der ersten Filialgeneration ergeben. Alle Nachkommen sind heterozygot krank.

$$\frac{NN \times SS}{NS + NS + NS + NS}$$

$^4/_4$ heterozygot betroffen.

7. Stammbaum O.



3. Sind beide Eltern heterozygot befallen, dann wäre nur $^1/_4$ der Kinder gesund, $^2/_4$ heterozygot krank und $^1/_4$ homozygot krank (Mendelsches Spaltungsgesetz).

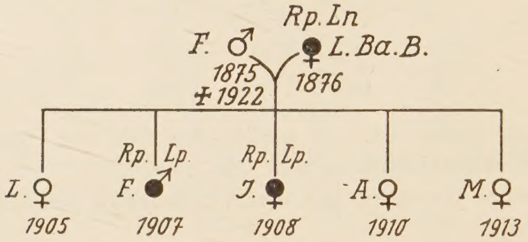
Durch folgende Kreuzungsformel ausgedrückt:

$$NS \times NS$$

$$\frac{NN \quad + \quad NS + NS \quad + \quad SS}{{}^1/_4 \text{ gesund} \quad {}^2/_4 \text{ heterozygot krank} \quad {}^1/_4 \text{ homozygot krank.}}$$

In einem Fall, 3. Stammbaum Schw., waren beide Eltern betroffen, sie haben zwei Kinder, beide mit positivem Befund. Ist die vordere axiale Embryonal-

8. Stammbaum Ba.



katarakt wirklich dominant, wie die Stammbäume es wahrscheinlich machen, so ist a priori nicht zu entscheiden, ob im genannten Stammbaum Schw. die Kreuzung

a) $NS \times NS$
b) $NS \times SS$
c) $SS \times NS$
d) $SS \times SS$ vorliegt.

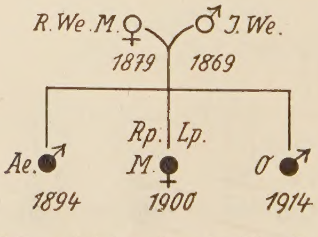
4. Betrachten wir noch den Fall, wo beide Eltern homozygot betroffen sind was jedenfalls nicht sehr häufig vorkommen dürfte, dann wären sämtliche Kinder homozygot befallen.

Die Kreuzungsformel lautet:

$$SS \times SS$$
$$SS + SS + SS + SS$$

Nur in einem Stammbaum konnte eine Vererbung, was die Aszendenz betrifft, nicht nachgewiesen werden, nämlich im 9. Stammbaum We. Es handelt

9. Stammbaum We.

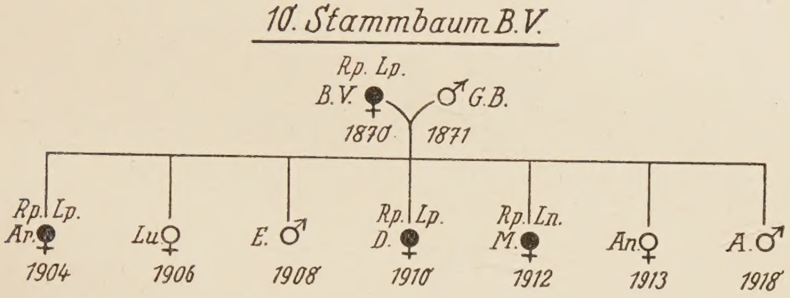


sich um die Eltern jenes Falls, welcher im Archiv für Ophthalmologie in Fig. 18 und 19, S. 228 abgebildet ist. Wie aus Stammbaum We. ersichtlich, handelt es sich um eine 23 jährige Patientin mit zwei Brüdern, von denen ein jeder ein einziges winziges Pünktchen von ca. 0,04 mm Durchmesser aufweist, das im

Bereich der vordern Grenze des zentralen Intervall gelegen ist, ohne daß aber von einem sichern Befund gesprochen werden kann. Beide Eltern konnten untersucht werden und ihre Linsen sind frei von der Katarakt.

Es läßt dieser Fall an verschiedene Möglichkeiten denken (unter der Voraussetzung, daß Legitimität vorhanden ist):

1. Ist möglich, daß die vordere axiale Embryonalkatarakt auch durch andere als durch hereditäre Faktoren zustande kommen kann.



2. Ist an die Möglichkeit einer Idiovariation (Baur) im Sinne der de Vriesschen Mutationen zu denken, d. h. an aus unbekannten Gründen entstehende Veränderungen, welche in der Aszendenz weder latent noch manifest nachweisbar ist, sich aber selber auf die Nachkommenschaft weiterleitet. Die betreffende Patientin hat Nachkommen, welche aber, da im Ausland lebend, nicht untersucht werden konnten. Die Untersuchung derartiger Fälle dürfte von theoretischem Interesse sein.

Zusammenfassung.

In neun von uns untersuchten Stammbäumen liegt Vererbung der vordern axialen Embryonalkatarakt vor. Alle diese Stammbäume machen es wahrscheinlich, daß die Vererbungsform die dominante ist. In einem Stammbaum konnte direkte Vererbung nicht nachgewiesen werden.

Mein Dank gebührt Herrn Prof. Villiger für sein Entgegenkommen, das mir die Untersuchung der Schulkinder ermöglichte und Herrn Prof. Vogt für zwei Fälle von vorderer axialer Embryonalkatarakt, deren Stammbäume ich untersuchen konnte, sowie für die freundlichen Ratschläge bei der Vornahme der Arbeit.